SEÑOR PRESIDENTE.- Habiendo número, está abierta la sesión.

(Es la hora 17 y 10 minutos.)

-Dese cuenta de los asuntos entrados.

(Se da de los siguientes:)

SEÑORA SECRETARIA.- En primer lugar, tenemos una invitación remitida por el Secretario General de la Secretaría Nacional de Drogas, licenciado Julio Calzada, para el "Diálogo nacional sobre políticas de drogas. Control y regulación del mercado de la marihuana", a realizarse el día 27 de mayo a la hora 17 y 30 en el Centro Cultural Carlitos, de Las Piedras, y el día 30 de mayo a la hora 18 en la Casa de la Cultura, Rambla de los Argentinos s/n, Piriápolis.

SEÑOR PRESIDENTE.- En relación con este asunto, he recibido una nota similar firmada por el señor Jorge Durán, de la Secretaría Nacional de Drogas, en la cual nos hace la misma invitación, y como pienso que la mayoría de los integrantes de la Comisión, por no decir todos, no podemos ir a cada uno de estos diálogos locales, creo que sería bueno, si los señores Senadores están de acuerdo, que cuando culmine esta ronda de diálogos, invitemos al Secretario General de la Secretaría Nacional de Drogas o, en todo caso, al Prosecretario de la Presidencia de la República, que es quien preside la Junta Nacional de Drogas, para que nos dé un informe de los resultados de la consulta que se ha realizado. Me parece que esto va a ser importante como insumo para la discusión del tema de la internación compulsiva y eventualmente también para la de la legalización de algún tipo de producción, tema sobre el que no sé si la Comisión se verá involucrada, pero con respecto al cual todos vamos a tener que expedirnos de cualquier manera.

SEÑOR GALLO.- En lo personal estoy de acuerdo con la propuesta del señor Presidente en el sentido de que el Secretario General de la Secretaría Nacional de Drogas, que es en definitiva quien está organizando y llevando a cabo este diálogo, venga a informar a la Comisión una vez que culmine la ronda. Además, esta Comisión va a tener que analizar el proyecto de regulación y control de *cannabis*, que en este momento va a comenzar a ser tratado por la Comisión de Adicciones de la Cámara de Representantes. Entonces, va a ser importante tener una primera visualización del tema por parte del licenciado Julio Calzada.

SEÑOR AGAZZI.- Estoy de acuerdo con lo que han manifestado el señor Presidente y el señor Senador Gallo, pero quiero hacer una consideración. En realidad, lo que se está llevando a cabo ahora son diálogos locales, y creo que el señor Presidente apuntaba no a participar en uno de los diálogos locales sino a tener una visión global de lo que se está haciendo en esta materia. Ahora bien, no quisiera, señor Presidente, que recibir una delegación para tratar este tema nos atrase en nuestro trabajo, por lo que sugeriría que los invitemos cuando hayamos finalizado con la consideración del proyecto de ley sobre técnicas de reproducción humana asistida y tengamos una visión clara de lo que vamos a hacer en el tema de enfermedades raras, porque además creo que después, en el ordenamiento estratégico que habíamos hecho, estaba tratar la ley de internación de adictos, que cierta vinculación tiene con este tema.

SEÑOR PRESIDENTE.- Si los señores Senadores no tienen ninguna otra consideración para hacer, tomaremos nota de la notificación del señor Julio Calzada y le comunicaremos que el espíritu de la Comisión es recibirlo una vez que las rondas de diálogos locales hayan sido completadas, a los efectos

de que informe sobre los resultados obtenidos, en una fecha a convenir más adelante, en virtud que tenemos que considerar algunos proyectos de ley que nos pueden llevar cierto tiempo.

SEÑORA SECRETARIA.- El otro asunto es un correo electrónico enviado por una ciudadana, quien solicita que se ponga en práctica la Ley de Protección Integral de Personas con Discapacidad.

SEÑOR PRESIDENTE.- Se toma nota de la solicitud.

Corresponde invitar a pasar a Sala a la señora Directora General de la Salud, doctora Marlene Sica.

(Ingresa a Sala la señora Directora General de la Salud, doctora Marlene

Sica.)

-La Comisión de Salud Pública tiene el enorme gusto de recibir por segunda vez a la doctora Marlene Sica, quien vino a acompañar a la señora Ministra en ocasión de la visita del 30 de abril, y en esta ocasión nos visita para hablar sobre un proyecto de ley que crea el Programa Nacional de Enfermedades Raras.

Tiene la palabra la doctora Sica para que haga su exposición con total libertad; si alguno de los miembros de la Comisión, por una razón técnica o terminológica, solicita una interrupción, con gusto se la concederemos.

SEÑORA SICA.- En primer lugar, quiero agradecer a todos por haberme invitado. Quiero aclarar que la doctora Mariela Larrandaburu, que es una de las que más ha trabajado conmigo en este tema, no ha podido concurrir por razones personales.

Pretendo ser clara y dejar de lado la terminología estrictamente técnica, pero si no lo soy, les pido que me detengan.

No pretendo dar una clase, pero quiero aclarar ciertos aspectos. En realidad, la expresión “enfermedad rara” es una mala traducción y lo adecuado sería hablar de enfermedad poco frecuente o infrecuente. De todos modos, lo importante a destacar es que se trata de un concepto relativamente nuevo. Más allá de la terminología, estamos hablando de un conjunto de enfermedades que obligan a diseñar un modelo de intervención sanitaria absolutamente diferente al del resto de las enfermedades, es decir, a las más frecuentes o no raras. Quiero dejar claro que esto abre un sinfín de acciones que no dependen únicamente de los ministerios de salud, aunque estos son los que en general guían y determinan las políticas sanitarias con respecto a este tema. Es impensable tratar el problema en su contexto si no hablamos de la intersectorialidad que existe. Me pareció importante dejar bien claro esto, aunque seguramente los señores Senadores ya lo saben.

El manejo de las enfermedades raras se establece, fundamentalmente, a través de un programa de políticas de salud pública en su máxima extensión, teniendo en cuenta todos los aspectos: prevención, promoción, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación. Por lo tanto, la primera consideración a realizar es que debe hacerse un enfoque conjunto porque no es posible establecer una política de salud pública para cada una de las enfermedades raras. Desde que asumí en la Dirección General de Salud, hace tres semanas, he tratado de ocuparme -tal vez por deformación profesional, porque además de ser internista soy farmacóloga clínica- de un aspecto bien interesante en esto, que son los medicamente huérfanos. Todo el mundo habla de ellos, pero poco nos ocupamos. Por eso digo que por deformación profesional tengo un acercamiento bien importante al tema.

Esto permitió conformar -al respecto les voy a dejar un documento de trabajo- un Programa Integral de Defectos Congénitos y de Enfermedades Raras. La responsable es la doctora Mariela Larrandaburu, que es una médica genetista que algunos de los señores Senadores conocen porque ha participado en algunas de las Comisiones de Salud Pública y planteado, justamente, este tema. Se

trata de una referente nacional e internacional. Es más, hace muy poco estuvimos -por eso no pude estar presente en una de las reuniones de esta Comisión-, en unas jornadas de la Organización Panamericana de la Salud, en Panamá, planteando este tema.

¿Por qué hablo de este Programa? Porque planteamos desarrollarlo en la órbita del Ministerio de Salud Pública, en articulación -como les decía- con diferentes instituciones públicas y privadas, para abordar el tema de los defectos congénitos y la discapacidad en el Uruguay de una manera integral. El objetivo principal de este Programa es buscar soluciones a corto, mediano y largo plazo frente a los diferentes problemas de salud, con acciones concretas. Por eso les voy a hacer llegar este documento de trabajo, porque así se plantea: con acciones bien concretas y con algunos elementos en diferentes ámbitos de decisión que son necesarios.

Esta oportunidad de intercambio que los señores integrantes de esta Comisión nos brindan es bien importante, y ya vamos a ver por qué. Fundamentalmente, esta estrategia va a impactar fuertemente, por supuesto, en la salud de la población en general pero, más que nada, en un campo tan restringido como es el de la discapacidad; lo digo porque el destino común de la mayoría de estas enfermedades congénitas es la discapacidad. Por eso es necesario un abordaje integral con diferentes actores y verlo reflejado en este Programa Integral y no tratar las enfermedades raras por un lado, los defectos congénitos por otro y la discapacidad por otro. Este Programa, a través de diferentes actores y la intersectorialidad, busca un abordaje integral.

Por supuesto que los objetivos de este Programa están marcados en la misión y en la visión del Ministerio de Salud Pública, que busca, fundamentalmente, promover la salud de la población para todos los uruguayos, determinando no solo el ejercicio de una rectoría en salud, sino logrando un modelo de atención basado principalmente -y no únicamente- en la prevención. Por eso van a observar que este Programa se basa en la prevención, en el diagnóstico; por supuesto que también en el tratamiento y en la rehabilitación, pero a mediano y a largo plazo, reitero, apunta a la prevención.

Brevemente -porque no deseo ser demasiado extensa en mi planteo-, quiero establecer en qué momento estamos, cuáles son los antecedentes que nos permiten llegar adonde estamos y por qué se plantea este debate. Lo que quiero destacar es que los defectos congénitos en el Uruguay constituyen un problema de Salud Pública. ¡Y realmente es un problema de Salud Pública!; a veces poco hablado, pero es un problema real. El conjunto de malformaciones congénitas, las deformidades macrosómicas y, justamente, las anomalías cromosómicas -es decir aquello que no vemos si no buscamos- constituyen y representan, desde hace más de una década, entre un 20% y 25% de la mortalidad infantil en el Uruguay. De acuerdo a datos reales a los que todos podemos tener acceso, uno de cada cuatro o cinco niños menores de un año fallecen por esta causa. Además, una de cada doce muertes fetales -esto es, alrededor del 8%- es explicada por una malformación congénita. Entonces, ¡vaya si será importante poner este tema en la agenda pública y política y que sea un objetivo de la salud en el Uruguay!

Voy a aportar algunos datos para posicionarlos en la importancia que tiene esto, que demuestran que las enfermedades raras y defectos congénitos no afectan, como pareciera, a un grupo pequeño de la población. Las cifras recogidas en 2012 muestran que en el Uruguay nacen cada año alrededor de 1.200 a 2.000 niños con algún defecto congénito. A su vez, con el control y seguimiento del niño, la incidencia estimada de cada año de vida es un 7%; en el momento actual estaríamos en unos 3.400 niños. En los países desarrollados, los defectos congénitos constituyen la principal causa de demanda asistencial a nivel de los ingresos hospitalarios; entre un 30% y un 50% de ellos se debe a patologías determinadas o sus complicaciones. En nuestro país seguramente no estamos demasiado alejados de esta realidad pero los datos que tenemos aun son parciales y los estamos elaborando. Esto determina, por el costo psicológico, económico y social de estas enfermedades, que esta población sea extremadamente vulnerable, a lo que se suma, como comprenderán, que por lo general -pero no en forma excluyente- se trata de las poblaciones de menores ingresos, lo que hace más compleja la realidad.

Por eso, sin pretender dramatizar, quiero destacar la importancia de esta iniciativa y agradezco este intercambio y que los señores Senadores estén tan sensibilizados con esta problemática.

¿Cuál es el objetivo primordial de este Programa? Es promover la equidad y el derecho a la salud mediante acciones dirigidas a grupos con necesidades especiales y grupos vulnerables, actuando en los tres niveles de atención en salud con el énfasis puesto en la promoción y en la prevención. Esta es la única manera de garantizar la igualdad de oportunidades, de crecimiento y desarrollo de estas personas, independientemente del origen, de la etnia, del género y de la condición social. En esto se enmarca el objetivo, ni más ni menos, de este Programa.

Además de este objetivo general, hay diferentes objetivos específicos. El primero, es cuantificar en forma sistemática y medir el impacto de la carga de patología congénita de las enfermedades raras y de la discapacidad a nivel nacional.

El segundo objetivo específico es, nada más y nada menos, que fortalecer el conocimiento y el reconocimiento precoz de la patología congénita y la discapacidad en el Uruguay. En este sentido, a nivel internacional y nacional los profesionales tenemos un gran debe en el tema del despistaje precoz, del reconocimiento y la notificación -no me gusta la palabra “denuncia”-, que al inicio era voluntaria y ahora es obligatoria, con ciertas salvedades que veremos después.

El tercer objetivo específico es regionalizar y sistematizar la atención de la población más vulnerable -que es lo que marca fundamentalmente este Programa- y así desarrollar una red de atención integral de personas con defectos congénitos y discapacidad.

El cuarto objetivo específico es desarrollar acciones conjuntas, intra e interinstitucionales, destinadas a la prevención, a la asistencia, a la investigación, a la formación y a la capacidad continua.

El quinto objetivo tiene que ver con generar y adaptar políticas públicas y reglamentaciones ya establecidas, así como nuevas metodologías de trabajo, de investigación etiológica de las diferentes patologías, el tratamiento individual y la estrategia de prevención comunitaria.

Reitero que esto es un panorama general y que les voy a dejar más material para leer y compartir.

Estos objetivos y este Programa Integral de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras estaría enmarcado -a mi modo de ver y así lo he planteado en el equipo de trabajo- en el ámbito del Ministerio de Salud Pública, concretamente, en la Dirección General de Salud y, allí, en la División de Programación Estratégica en Salud. De esta forma se elabora este Programa, que tendría tres componentes. Uno de ellos es el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, para lo cual está determinada la notificación obligatoria a través de una ordenanza ministerial -por eso vamos a ver uno de los componentes que está allí-; otro componente es el Programa de Pesquisa Neonatal y del Lactante y, a su vez, el Programa de Pesquisa de Diagnóstico Prenatal; y el tercero tiene que ver con la creación de una Red de Atención Integral que incluya la genética médica y la rehabilitación. Estos componentes transversalizan -luego lo van a ver porque forma parte de un organigrama- aquellos aspectos vinculados a los objetivos específicos que comentaba, es decir, un programa de capacitación y educación al personal de salud y a la población, dirigido desde el Ministerio de Salud Pública, dando apoyo a las asociaciones de padres y familiares de personas con defectos congénitos, enfermedades raras y discapacitadas, y desarrollando, nada más y nada menos -algo muy importante que generalmente dejamos en segundo plano-, que una estrategia de comunicación específica para este punto. Esto que podría enmarcarse en los tres componentes y, a su vez, en subcomponentes que los transversalizan, es lo que planteamos concretamente. Aquí quiero detenerme específicamente porque esto pretende recoger dos de las iniciativas -al menos de las que yo tengo conocimiento- que fueron reflejadas en proyectos o anteproyectos de ley planteados ante esta Comisión o la de la Cámara de Representantes. En lo personal, el que más conozco es uno que fue presentado por el señor Senador Long. Decía que me quiero detener en esto porque, en forma atrevida, gracias a esa iniciativa compartida y promulgada por medio de diferentes asociaciones de padres y familiares vinculadas con estas enfermedades, compartimos la preocupación por el tema que nos ocupa. Respecto a los principales puntos establecidos en ese proyecto de ley, podemos decir que algunos ya se están llevando adelante y que estamos transitando el camino de otros que tomamos de esta iniciativa, que fue un insumo de información muy interesante e importante para la elaboración del Programa.

En este documento que hoy he traído y que es una herramienta de trabajo, hay diferentes acciones en lo inmediato que se enmarcan en una normativa que ya existe, aunque es fundamental su actualización; pero, además, se hace necesario crear otra por lo que esta instancia me parece fundamental.

Entre los tres componentes que mencioné, el primero de ellos es el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras. Existe una ordenanza desde el año 2011 -puesta en marcha desde 1º de enero de 2011- que no sé si los señores Senadores conocen -creo que sí-, que dispuso la creación del Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras. Es de acceso sencillo y muy fácil; voy a dejarles el *link* que está en la página web del Ministerio de Salud Pública. Se plantea una notificación obligatoria, pero no punitiva, para de esa forma ir estableciendo el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras.

Si me permiten, a modo informativo, voy a detenerme unos segundos para mostrar a los señores Senadores cómo es el Registro, cómo funciona y cuáles son los números que tenemos registrados hasta el día de hoy.

Olvidé mencionar que este tema no solo es tratado a nivel local y nacional, sino también internacional, porque la Asamblea Mundial de la Salud, concretamente, en el año 2010, lo abordó como un problema y lo planteó como un objetivo de desarrollo para el próximo milenio. Quiero enmarcar la importancia del tema que estamos tratando en el día de hoy. ¡Vaya si será un tema relevante para tratarlo en este ámbito!

SEÑOR MOREIRA.- Quiero saber cuál es la diferencia por la cual se realiza la categorización entre defectos congénitos y enfermedades raras. ¿Son dos categorías distintas? ¿Qué significan?

SEÑORA SICA.- Es un tema de estricta terminología médica y técnica. Cuando hablamos de defecto congénito, no necesariamente conlleva que vaya a desarrollarse una enfermedad. El defecto congénito puede estar dado solamente por alteraciones cromosómicas que, si no se buscan, no se conocen o perciben, hasta por malformaciones visibles o una enfermedad. Ahí tenemos todo lo que es macrosómicamente visible, es decir, lo que uno ve, pero todo aquello que uno no ve, no necesariamente va a desarrollar una enfermedad. A modo de resumen: un defecto congénito puede pasar inadvertido si no se busca -no tiene por qué aparecer a lo largo de la vida-, pero hay algunos que necesariamente desarrollan enfermedades. Además, no todo defecto congénito conlleva una enfermedad rara. Por ejemplo, un defecto congénito es lo que determina una enfermedad tan prevalente como la diabetes insulinorrequiriente tipo 1, y esa no necesariamente es una enfermedad rara. Espero haber aclarado la duda del señor Senador.

La presentación que estamos observando contiene las conclusiones a las que arribó la Asamblea Mundial del 2010.

Pido disculpas porque tengo un defecto y debo recordar que, a veces, quien está escuchándome no necesariamente tiene el conocimiento técnico sobre el tema. Quiero aclarar que cuando hablamos de defectos congénitos, o que puedan determinar o no una enfermedad rara, lo hacemos en el ciclo de vida, es decir, el que va desde la preconcepción -intraútero-, pasando por la gestación, el nacimiento, la infancia, hasta la juventud y la adultez. Por eso les digo que el concepto de una enfermedad rara o defecto congénito es totalmente diferente a las otras enfermedades. Hay elementos y acciones específicas a lo largo de todo el ciclo de vida y allí lo vemos a nivel de la preconcepción, desde la pesquisa hasta un sistema de cuidados correctos, y específicamente cuando ya se desarrolla la enfermedad, desde un tratamiento integral hasta un asesoramiento genético para los familiares, nada más y nada menos, y la rehabilitación posterior del paciente.

En enero de 2011 se crea por la ordenanza el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, cuyo cometido fundamental es la vigilancia epidemiológica. Es primordial en esto que aquellas cosas que no se buscan, no se pueden medir, y las que no se pueden medir, no se pueden tratar ni actuar en consecuencia; por eso, importa.

En esta diapositiva tenemos la ordenanza, que se ve muy mal, pero si los señores Senadores no la tienen, se la dejo. Fundamentalmente, lo que crea esta ordenanza es el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, y aquí me detengo en la pesquisa de qué es lo que se registra, lo que se busca. Lo que se busca y está enmarcado, fundamentalmente, son cinco de las enfermedades raras más prevalentes en el mundo y en el Uruguay. Cuando se pensó esto, y con un criterio de empezar por algo, había que tomar una decisión y orientar, a todos los que pudieran notificar, sobre qué era lo que se tenía que notificar, para que no fuera tan abierto. Por lo que me contaron y me imagino, esto llevó una discusión bien importante y fue muy debatido. Pero también están los argumentos de por qué era así. Tan así es que en el momento actual lo que se pesquisa -y esto sí es de carácter obligatorio y no punitivo, quiero aclararlo- a nivel neonatal y no preconcepcional -que es uno de los elementos que queremos introducir- es el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria, la hiperplasia suprarrenal congénita y la hipoacusia congénita. Todos estos elementos se detectan nada más y nada menos que por una gotita de sangre del talón del recién nacido. Entonces, por ordenanza y normativa, a todo recién nacido vivo en el Uruguay -hago esta aclaración y después vamos a ver por qué- se le pincha el talón, se le extrae una gotita de sangre y se busca todo esto con carácter obligatorio. Otro elemento que tenemos por allí, que después lo van a ver, es la obligatoriedad de la notificación posterior de la displasia congénita de cadera. Ustedes saben que por normativa, por obligación, por notificación y despistaje obligatorio, al recién nacido, en el lapso desde que nace y hasta los tres meses, en nuestro país se le debe realizar una ecografía precoz de cadera, despistando la displasia congénita de cadera, que es otra de las enfermedades raras y que tiene un tratamiento ortopédico específico. Hago esta aclaración porque esto no se puede diagnosticar por una gotita de sangre sino que, obviamente, se diagnostica por una ecografía.

Aquí tenemos cómo se ve la página web del Ministerio de Salud Pública, en la que aparece el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, dentro del capítulo de eventos de notificación obligatoria. Simplemente allí está el *link*, allí entran todas las instituciones, población en general, asociaciones de padres y familiares e instituciones a través de direcciones técnicas y médicos, propiamente, en cualquier etapa en que se diagnostique. Esto tiene que ver con el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, que originalmente se había pensado solamente para la pesquisa neonatal, es decir, para cuando el paciente nace. Quien habla comenzó sus funciones el 1º de abril y desde el día siguiente empezamos a trabajar en esto; planteé el tema y realmente puedo decir que he tenido muy buen acompañamiento y respuesta. Estoy hablando de notificar alguna malformación que no se haya diagnosticado prenatalmente, en cualquier momento que alguien la advierta; una vez que está el recién nacido, cualquier médico, papá o persona que ve una alteración, por ejemplo, en una oreja de un niño de no importa qué edad, puede plantearlo y esto se notifica como un sistema de alerta.

Esta es una concepción absolutamente diferente de la que imperaba.

Vale decir que estos datos en la página web, además, se acompañan de la ordenanza correspondiente.

¿Por qué habría que llevar un registro de todo esto? ¿Por qué es obligatorio? Para cubrir la carencia y, a veces, la ausencia de registro que tenemos en nuestro país -eso tiene que ver, fundamentalmente, con los médicos, y me hago cargo de lo que digo- de muchos eventos o situaciones que son importantes, previamente, para la notificación y, luego, para el diagnóstico y el tratamiento, con todos los problemas que esto conlleva para la toma de decisiones posterior.

Todo esto no solo sirve para la identificación de poblaciones de riesgo, sino también, fundamentalmente, para valorar y medir el impacto de las acciones de prevención y de las políticas sanitarias que conllevan.

¿Quiénes participan? Todos. Esto es un nuevo concepto. Estoy hablando de todos: cualquiera de nosotros que sea adulto puede notificar; esto puede surgir de las maternidades, los centros de salud, los usuarios en general, en definitiva, de la comunidad toda.

¿A quién se registra? A todo aquel que haya nacido con un peso de 500 gramos o más y con un defecto congénito percibido. Anteriormente -desde el último año- se definía que abarcaba solo a

aquel que había nacido vivo pero, concretamente, desde el 3 de abril, simplemente ampliamos el espectro a todos aquellos recién nacidos vivos o que se constate en su certificado de defunción alguna de las patologías mencionadas.

Otro elemento fundamental es que esto es independiente del momento del diagnóstico, podía darse a nivel neonatal o en un niño de diez años; no importa en el momento en el que se advierta. También es independiente de la condición al momento del nacimiento. Muchas veces los niños nacen con defectos congénitos que, a veces, pasan inadvertidos porque, por un criterio lógico y racional, hay que empezar a buscar algunas cosas, y no todas, ya que eso también genera un impacto y una incertidumbre.

A veces hacemos un diagnóstico sin saber qué es lo que estamos diagnosticando y no actuamos justamente en ese tema. Puede haber hasta diferencias éticas o filosóficas; esta es una discusión mucho más profunda y tiene que ver con quién es responsable y de qué, cuando uno diagnostica algo que sabe que no va a poder tratar, lo que genera solo incertidumbre en la familia.

Pido perdón por esta reflexión, pero es importante porque estamos hablando de una responsabilidad, nada más y nada menos, que del rol que ahora me compete, por lo que quiero aportar a esa discusión y por eso plateo el tema.

Reitero -no quiero detenerme más en este punto- que aquí se registra todo: las anomalías externas e internas objetivadas antes del alta hospitalaria y, fundamentalmente, las malformaciones mayores, porque muchas veces son las que requieren una actuación inmediata, por ejemplo, una cardiopatía congénita grave que obligue a una comunicación intraventricular o algún otro elemento que atente contra la vida del recién nacido.

Hago un paréntesis para adelantarles a los señores Senadores que este material se los voy a dejar por si después desean consultarlo.

¿A qué llamamos malformaciones mayores? Llamamos malformaciones mayores a aquellas relacionadas con el sistema nervioso central hasta las de nivel genitourinario, pero las más habituales son la espina bífida, la hidrocefalia y la anencefalia. No me quiero detener en esto porque, como dije antes, figura en el material que les dejaré a los señores Senadores.

En cuanto al registro, debo informar que, a enero de 2011, tenemos casi 700 malformaciones mayores registradas, de las cuales 430 fueron neonatales, en el último año. Es decir, en el año 2011, nacieron 430 niños con algún tipo de malformación mayor.

Las de notificación obligatoria son las que aparecen en el gráfico que estamos viendo -insisto: obligatorias y no punitivas- y la razón de ello es que tienen un tratamiento específico que hace que cambie no solo la calidad de vida, sino la evolución de la enfermedad. En el Uruguay ha quedado demostrado -por supuesto, en base a elementos internaciones- que el tratamiento precoz disminuye no solo la instalación de la enfermedad, sino que además mejora la calidad de vida. Un ejemplo: en el último mes, el hipotiroidismo congénito se diagnosticó en todo el país, solamente con el análisis de una gota de sangre, en 43 lactantes. Simplemente la administración de una medicación, la T4 -que es de bajo costo y de amplio dominio, no solo para los pediatras, sino para los médicos en general-, determinó el cambio absoluto y la disminución del retraso mental en 43 pacientes. Aclaro que el hipotiroidismo congénito, si no se trata, determina el retraso mental.

SEÑOR PRESIDENTE.- Quisiera hacer una pregunta aclaratoria. Con respecto a las cifras relacionadas con anomalías congénitas totales y, dentro de ellas, las malformaciones mayores, si entendí bien, la doctora habló de 690 casos totales, entre los que están comprendidas 430 malformaciones. Pero no registré a qué período de tiempo corresponden esas cifras.

SEÑORA SICA.- Corresponden solamente al año 2011.

Si los señores Senadores lo desean, puedo enviarles formalmente el registro, a los efectos de que lo puedan manejar como insumo.

En cuanto a quiénes hacen el registro y el orden -información que es sacada de la fuente de datos, o sea, el propio registro-, no de jerarquía, sino de frecuencia, obviamente, los que más lo hacen son el pediatra y el neonatólogo -no estoy diciendo nada nuevo y que no conozcan-, siguiendo por el médico de familia, el ginecólogo, las parteras, la enfermera, el ecografista -por lo que mencioné respecto a las displasias congénitas de cadera-, el genetista, el neurólogo, el neuropediatra y las asociaciones de padres. Este es un tema que prácticamente ha llevado a instalar culturalmente que los padres tienen la potestad de notificar y que ese planteo no va a tener ningún impacto negativo. Por ello insisto en el concepto de no punitivo, es decir, no punitivo para nadie. Como dije antes, esto implicó prácticamente un cambio cultural en el Uruguay en general y, más que nada, en los profesionales médicos. Simplemente voy a mencionar que la notificación de los defectos congénitos es un formulario de muy sencillo llenado y con opciones, por lo que basta con hacer clic en diferentes casilleros.

En la siguiente diapositiva vemos un esquema de la integralidad que estamos llevando adelante no solo para definir el hecho de la notificación sino también para posteriormente analizarla. En este caso una de las principales fuentes de datos son, lamentablemente, los certificados de defunción en menores de cinco años y de muerte fetal. Desde hace unos meses el certificado de defunción, al igual que el certificado de nacido vivo, se hace *online* y se puede acceder a él a través de la página web. La idea es que en el futuro exista solo esa modalidad, pero ahora apuntamos a que no sea una barrera no tener el certificado impreso.

Como les decía, uno de los componentes de este Programa es el registro y otro de esos componentes es el Programa de Pesquisa Neonatal y del Lactante y Preconcepcional, que es lo que queremos agregar. En este caso estamos incorporando en este Programa un elemento nuevo, que es el *screening* durante la gestación, justamente para anticiparnos a aquellos neonatos o recién nacidos con alguna patología o defecto que puede subsanarse y tratarse intraútero. En el Uruguay estamos lejos todavía de poder hacer intervenciones intraútero, pero existe en el mundo una importante actualización y revisión de este tema. El primer paso, entonces, es pesquisar cuál es la situación previa al nacimiento. Y otro de los componentes fundamentales en este Programa Integral de Defectos Congénitos y de Enfermedades Raras es la creación de la red de atención en genética médica y en rehabilitación. Aquí tenemos todavía muchos aspectos para definir y la academia, es decir, la Universidad, tiene el compromiso de trabajar con nosotros en este tema, porque el componente de incorporar la genética médica a las prestaciones básicas de las instituciones es un gran debe a nivel internacional pero particularmente en nuestro país, no solo por el número de profesionales capacitados para llevarlo adelante, sino además por las implicancias que esto puede tener en el tratamiento y en la atención de estos pacientes. Esto no invalida que en el momento actual debemos llevar adelante determinadas acciones vinculadas a incorporar la genética médica y prestaciones muy básicas pero necesarias al Plan Integral de Atención a la Salud, es decir, al PIAS. Tenemos algunos elementos específicos para integrar, y hago un paréntesis en esto para plantear que estamos en una revisión actual; si todo sale bien, se va a plantear la revisión del Plan Integral de Atención a la Salud, en la cual algunos de estos elementos van a estar incorporados.

Otro elemento es la incorporación del asesoramiento preconcepcional como una prestación de acceso universal a los servicios de salud sexual y reproductiva, donde se contemple una evaluación genética, nutricional y de salud mental previamente a la gestación. Asimismo, elaborar un plan de inversiones donde se sigan ciertos pasos para dotar a los diferentes centros de la infraestructura mínima necesaria para lograr un nivel de funcionamiento, no solo adecuado, sino sostenible en el tiempo.

Un subcomponente de estos elementos son los programas de capacitación, uno de ellos dirigido al personal de salud y a la población en general -no digo que este sea uno de los objetivos principales, pero sí fundamental del Programa-; el apoyo por parte del Ministerio de Salud Pública a las asociaciones de padres y familiares de pacientes con defectos congénitos y enfermedades raras y discapacidad; favorecer el desarrollo de una estrategia comunicacional adecuada a nuestra realidad, que incorpore la prevención, con un rol educativo fundamental.

El marco normativo vigente se encuentra, en algunos casos, en ordenanzas y, en otros, en decretos. Los señores Senadores deben conocer el marco legal que engloba a la discapacidad en el Uruguay. La responsabilidad política en materia de discapacidad dentro de la estructura estatal está ejercida por la Comisión Nacional Honoraria de la Discapacidad y por el Programa Nacional de la Discapacidad. La Comisión es una persona de derecho público no estatal y el Programa se encuentra bajo la órbita del Mides.

Nosotros -cuando digo "nosotros" me refiero al Ministerio de Salud Pública- participamos la semana anterior de un ámbito de discusión, de intercambio y de trabajo en conjunto con la Comisión Nacional Honoraria de la Discapacidad, con el Mides, a través del Programa Nacional de la Discapacidad, y los diferentes actores de otros Ministerios -como es el caso del Ministerio de Trabajo y Seguridad Social y las Intendencias-, con el fin de tratar la discapacidad enmarcada en este Programa integral.

En este momento, la Ministra de Salud Pública, doctora Susana Muñiz, está participando de la Asamblea Mundial de la Organización Mundial de la Salud, planteando algo que nos llena de orgullo: que fuimos sede de la Primera Jornada de Mercosur sobre Prevención y Tratamiento de los Defectos Congénitos y Discapacidad en el marco de la estrategia de atención primaria en salud, liderado por el Ministerio de Salud Pública, que puso el tema en la agenda logrando que por primera vez en la región estén presentes todos los actores vinculados al Mercosur y a América Latina.

SEÑOR PRESIDENTE.- Deseo hacerle una pregunta aclaratoria. Usted dijo que la responsabilidad institucional sobre la discapacidad en la estructura del Estado uruguayo estaba dividida en dos organismos: el Programa Nacional de Discapacidad y la Comisión Honoraria Nacional del Discapacitado. A su vez, dijo que el Programa tenía una ubicación institucional en el Mides. Por su parte, la ubicación institucional de la Comisión Honoraria originalmente era el Ministerio de Salud Pública, pero no sé si eso sigue siendo así.

SEÑORA SICA.- Esta ley se aprobó en el año 2010, pero por dificultades operativas, de denominación y de integración, por más de dos años no funcionó esa Comisión. Recién a mediados del año pasado comenzó a funcionar con sede operativa, de infraestructura, en el Mides, debido a la relación tan estrecha que tiene con el Programa Nacional de Discapacidad. Sin duda que el Ministerio de Salud Pública es responsable de esa Comisión, y agradezco que me haya hecho la pregunta porque cuando me referí a la responsabilidad política de la estructura estatal, por supuesto la estaba poniendo dentro de nuestra Cartera.

SEÑOR PRESIDENTE.- Ya que estamos en este tema de la institucionalidad, quisiera hacer una pregunta adicional.

La confirmación del diagnóstico y el tratamiento de por vida de las enfermedades congénitas, si no me equivoco, depende de un sector del Banco de Previsión Social, o sea que habría un tercer organismo involucrado.

SEÑORA SICA.- Exacto. Justamente, ese era el tercer organismo a que me iba a referir. Es una de las modificaciones que planteamos en este documento de trabajo como acción inmediata para actualizar la normativa. La idea es que pase a ser una prestación obligatoria dentro del Plan Integral de Asistencia en Salud. Esa es una de las modificaciones que queremos hacer.

Este es el marco normativo vigente que tenemos en el día de hoy. Cuando hablamos de aliados estratégicos o de actores en este tema, por supuesto hay otros Ministerios e instituciones u organizaciones no ministeriales -además del Ministerio de Salud Pública- que están vinculadas a este Programa y con las que hemos elaborado este documento en conjunto: el Mides, el Ministerio de Educación y Cultura y el Ministerio de Turismo y Deporte, así como el Banco de Previsión Social, el Fondo Nacional de Recursos -luego aclaro por qué-, la Universidad de la República, las universidades privadas, las Intendencias y aquellas organizaciones civiles organizadas que están trabajando de forma muy proactiva en esto.

Todo esto suena tan majestuoso que seguramente ustedes están pensando en cuántos recursos humanos se requerirán o cómo lo llevaremos adelante. Al día de hoy hay mucho -aunque no la mayoría- que ya se está haciendo y hay otras cosas que se pueden hacer con escasos recursos. Lo único que tenemos que hacer es un reordenamiento de los recursos que tenemos desagregados a nivel estatal y no estatal en el Uruguay. Desde el Ministerio de Salud Pública tenemos la responsabilidad -y tal vez el atrevimiento-, nada más y nada menos que de plantear este reordenamiento. Hay dos recursos humanos fundamentales que es necesario tener y por eso la Universidad de la República y las universidades privadas son aliados estratégicos en esto. Se trata de generar más técnicos en formación genética y ginecológica y especialistas en nutrición en este tema, porque dentro de las enfermedades raras que vamos a agregar a esa notificación obligatoria están las lisosomales. Su principal tratamiento no es medicamentoso sino con dieta, evitando determinados ácidos grasos y agregando otros a la dieta. Con eso no solo disminuye el retardo mental sino la mayoría de las malformaciones morfológicas que se dan en el adulto.

Antes de terminar, me interesa señalar qué acciones inmediatas creemos que se deben establecer vinculadas a normativas desde este Programa, y este ámbito me parece bien importante para ello.

Primero, hay que redactar, escribir o trabajar en conjunto para formalizar la creación de este Programa Integral de Defectos Congénitos y de Enfermedades Raras, con sus componentes establecidos, como uno de los programas prioritarios del Ministerio de Salud Pública. Y aquí hago un paréntesis. Desconozco -y lo digo claramente- si esto requiere la elaboración de una ley; estoy siendo bien sincera. No lo sé y tengo que compartirlo con los señores Senadores, quienes seguramente me dirán qué es lo que hay que hacer. Lo que estoy estableciendo es la importancia, la jerarquía y la necesidad de la elaboración de un programa de estas características. Podremos discutir si será o no con estos cometidos y en este marco, pero el carácter normativo es necesario. Seguramente los señores Senadores indicarán la forma, tanto a quien habla como al Ministerio y al resto de los actores.

Esto es lo primero: claramente es necesario normatizar este Programa.

En segundo término, es necesario elaborar “un único reglamento o ley” -dicho esto entre comillas- que integre todas las patologías detectadas a través de la pesquisa neonatal. Y esto es así. Estamos esperando que el día de mañana llegue la señora Ministra de Salud Pública para sacar, a través de una ordenanza, la detección obligatoria de una deficiencia provocada por una enzima -no importa el nombre, pero la menciono: es la acetil coenzima A deshidrogenasa de cadena media- que justamente determina esto. Es una de las enfermedades lisosomales que tiene un tratamiento específico no medicamentoso, que es a través de una dieta.

Otro elemento fundamental es definir -esto es bien importante- el laboratorio de pesquisa neonatal -que actualmente funciona en el Banco de Previsión Social- como el único laboratorio de referencia nacional. ¿Y por qué digo el único? Porque no es necesario que en Uruguay todos los prestadores y todos los laboratorios realicen esta pesquisa. Al contrario. Está demostrado en el mundo que cuantos menos centros de referencia existan, adecuados a la cantidad de población, mejor. El Banco de Previsión Social tiene una fortaleza enorme en esta pesquisa y centralizar en un único laboratorio y normatizarlo, va a tener una importancia fundamental en el diagnóstico.

Ahora bien; definirlo tal vez no sea tarea nuestra, del Ministerio de Salud Pública; tal vez debamos enmarcarlo en esta normativa que luego discutiremos.

Otro de los elementos es que se deben asegurar las prestaciones integrales de los niños diagnosticados con pesquisa neonatal, incluyendo no solo un diagnóstico en las etapas que mencioné, sino un tratamiento gratuito -y si se quiere, de carácter obligatorio- con los diferentes fármacos que existan y promulgar, sea el registro o la producción nacional, si es posible, de los medicamentos huérfanos. Como vieron, se trata de un elemento pequeño, pero bien importante de este planteo.

Fundamentalmente, se debe fortalecer el cumplimiento de un protocolo obligatorio ya existente: el protocolo de despistaje y tratamiento de la hipoacusia congénita, es decir, de la sordera

congénita. Aquí se establece no solo el diagnóstico, porque ahora por normativa es obligatorio que todos los prestadores públicos y privados realicen un audiograma para despistar la hipoacusia congénita en Uruguay a todo niño antes de los seis meses. Para ello se realiza un audiograma que es indoloro para el recién nacido -obviamente, es un examen no invasivo: se pone un dispositivo que es como un parlante y se registra de forma electrónica- y, como dije, de carácter obligatorio en todos los nacidos vivos en el Uruguay. Para ello debemos fortalecer el protocolo, porque no solo hay que hacer el diagnóstico -ya está establecido por normativa-, sino asegurar el tratamiento en caso de que se diagnostique.

También tenemos un elemento muy importante a mencionar. Me referí a la pesquisa preconcepcional, o antes de la gestación, y hay un capítulo que apunta a reforzar y ahondar en los antecedentes de la madre portadora o no de patologías tan frecuentes como la diabetes, la epilepsia y las cardiopatías congénitas o adquiridas. Comento estas tres patologías porque si en el tratamiento de la diabetes, como en el de la epilepsia, no se hace un diagnóstico correcto y previo y se adecua el tratamiento que se recibe, se puede trasmitir y, además, el tratamiento puede tener repercusiones directas en el feto y en el recién nacido. Ese es un elemento fundamental de prevención, y solo necesitamos contar con una comunicación y trabajar con los equipos médicos que existen; no se necesita ningún otro recurso. Esto que tal vez parece muy pequeño, tiene un impacto bien importante.

¿Qué les quiero plantear con todo esto? Los defectos congénitos, las enfermedades raras y la discapacidad no se pueden manejar como un programa aislado o como una enfermedad común más; necesariamente debe haber un enfoque integral con una transversalización de todos los actores involucrados en esta problemática, y no solo se trata del Ministerio de Salud Pública.

SEÑOR PRESIDENTE.- Le agradecemos a la doctora Sica por su excelente presentación, que entiendo ha sido muy útil para todos los integrantes de la Comisión. Ahora abrimos una ronda para realizar preguntas y comentarios.

SEÑOR GALLO.- Quiero agradecer a la doctora Sica por la excelente presentación realizada, que tiene una doble importancia. Por un lado, la de ponernos al día en este tema que adquiere especial trascendencia por tener la responsabilidad de legislar en la materia; y, por otro, la de actualizar y tranquilizar a aquellos que tuvieron la válida inquietud de plantear un proyecto de ley en la Legislatura anterior -hace de esto siete u ocho años-, que tuvo como punto de partida la inquietud de familiares de pacientes que tenían enfermedades raras, que, por su baja prevalencia, se encontraban con muchos problemas porque había poco conocimiento en el país, pocos especialistas y dificultades en el diagnóstico. Entonces, en ese momento se creía que a través de la aprobación de una ley podrían existir una serie de normas obligatorias que pusieran en marcha mecanismos para resolver aspectos que no habían sido solucionados hasta ese momento. Ese fue el motivo por el cual en el transcurso de estas dos Legislaturas se presentaron varios proyectos: primero, el del Senador Long; luego, el del Senador Lamorte; y, posteriormente, el de la Asociación Todos Unidos Enfermedades Raras del Uruguay. Por otra parte, esto dio lugar a que llamáramos en su momento a los jerarcas del Ministerio. En primer término, concurrió el doctor Fernández Galeano, que hizo una presentación del tema y luego asistieron otros Directores Generales de Salud, como los doctores Basso y Ríos. Con respecto al proyecto de ley, ellos también decían -al igual que la doctora en el día de hoy- que no era posible aprobar una ley para cada enfermedad sino que la solución era integrarla dentro de los propios programas de salud pública.

Entonces, considero que el gran aporte que hizo la doctora Sica es el de anunciar, siguiendo con esa línea, que los programas que se decía que tenían que ponerse en marcha, efectivamente se concretaron a partir del 1º de enero 2011. Con la creación del Programa de Enfermedades Congénitas y Enfermedades Raras se empieza a desarrollar un mecanismo que da respuesta a la lógica inquietud que tenían los familiares con respecto a que en el país todavía no se había diseñado una estrategia.

En ese sentido, me parece que este Programa es de una enorme importancia porque no solo abarca a las enfermedades raras, considerando que todas ellas son congénitas. Como sabemos, las enfermedades raras tienen muy baja prevalencia y los pacientes que concurrieron a la Comisión formaban parte de ese grupo y compartimos su preocupación.

Considero que la presentación que realizó el Ministerio de Salud Pública, a través de la Directora General de Salud, es una respuesta muy clara a este tema. En primer término, quiero destacar la importancia que tiene este Programa. En el Uruguay nacen casi 700 niños con estas enfermedades, de los cuales 430 son graves y 43 padecen malformaciones congénitas mayores. Quiere decir que estamos hablando de cifras no menores para un país con una demografía muy baja, por lo que el diseño de este Programa es de enorme importancia.

Creo que la respuesta sobre este proyecto de ley concreto de enfermedades raras nos hace repensar nuestra decisión.

SEÑOR AGAZZI.- Antes que nada, quiero decir que la presentación ha sido excelente. En esta Comisión recibimos a algunas organizaciones de ciudadanos como, por ejemplo, a la Asociación Todos Unidos Enfermedades Raras de Uruguay, a la Asociación Uruguaya de Pacientes con Enfermedades Lisosomales, a la Asociación de Pacientes con Miastenia Grave y a la Asociación de Acondroplasia del Uruguay y todos ellos manifestaron, desde su enfermedad particular -porque son todas distintas-, la necesidad de tener un lugar de referencia donde plantear los problemas que cada una de ellas genera. Entonces, quisiera saber -porque nosotros los recibimos y cuando se acercan debemos contar con esta información- si lo que plantean y sus necesidades están comprendidas en el Programa que detalló la doctora recién.

Nosotros tenemos material con antecedentes sobre el tema de enfermedades raras, algo que en los últimos años ha tenido una gran difusión, por las particularidades que tiene y, además, hasta por los avances de la ciencia que han permitido conocer cosas que hace algunos años no se sabían. Entonces, tenemos un repartido con muchos componentes; por ejemplo, en cuanto a la organización institucional tenemos el plan francés de enfermedades raras, documento que se nos ha repartido aquí. En este plan hay una ley de política de salud pública y, luego, un plan de enfermedades raras. Quiere decir que hay una normativa general y, además, planes que supongo también habrá para otras enfermedades. Por lo tanto, parecería que no sigue el camino de elaborar una ley para cada enfermedad o grupo de enfermedades.

Por otro lado, en Argentina, hay una ley de enfermedades raras -esto me llamó la atención- que parece que sigue la lógica un poco legislativista de que para cada problema se hace una ley. En ese país hay una ley, al menos del Senado y de la Cámara de Representantes de la Provincia de Buenos Aires, que es muy simple y también muy parecida al proyecto de ley que teníamos a consideración aquí. Digo esto porque cuando uno mira la organización institucional se da cuenta de que hay distintos caminos para resolver este asunto. De pronto hay cosas que nosotros tendremos que discutir en la Comisión, reflexionando sobre otros antecedentes y teniendo en cuenta la organización del conjunto de la atención a la salud de la población en materia legislativa.

SEÑOR MOREIRA.- Quiero sumarme a los elogios que han hecho a la doctora porque ha sido muy clara y ha demostrado una elocuencia poco común en los médicos.

Analizando el proyecto presentado en su momento por el señor Senador Lamorte pude comprobar que muchos de sus aspectos ya están creados porque existe un programa creado por una norma reglamentaria y un registro, por lo que aquí estaríamos estableciendo, vía ley, cosas que el Ministerio ya ha contemplado, como por ejemplo una política nacional en materia de enfermedades raras. Esto es aun más amplio porque también está todo lo relativo a los diagnósticos y eso va más allá de las enfermedades raras. Como se ha dicho, la detección precoz permite que, quizás, se pueda prevenir la enfermedad, por lo que la prevención juega un rol absolutamente fundamental. También es importante obtener información completa, hacer estadísticas y tener en cuenta la mortalidad, algo de lo que la doctora dio cuenta con porcentajes. Además, hay otros elementos relevantes como la facilidad de acceso a la información, la colaboración y la investigación.

En algún momento de su exposición la doctora habló de la no existencia de un tratamiento punitivo o algo similar. En este proyecto de ley se establece como un delito de bagatela -es decir, de menor cuantía- o una falta el hecho de no informar respecto a las enfermedades raras. En el artículo 12 del proyecto de ley se establece “Declárase de denuncia obligatoria todo diagnóstico confirmado de

enfermedades raras en el territorio de la República". Creo que en el caso del Ministerio no es así, ¿verdad?

SEÑORA SICA.- Así es, señor Senador.

SEÑOR MOREIRA.- Es un tema de voluntarismo.

El artículo 13 expresa: "Toda vez que un diagnóstico de estas características sea efectuado, deberá ser inmediatamente comunicado e incorporado al Registro Nacional de Enfermedades Raras", etcétera. Y el artículo 14 señala: "El incumplimiento de lo dispuesto por el artículo anterior será considerado como falta" -la falta es un delito de menor cuantía, pero es un delito-, y termina diciendo: "sin perjuicio de la responsabilidad penal que correspondiera". No sé qué opinión tiene nuestra invitada sobre esto, si considera que sería necesario, por vía de la ley -porque por vía administrativa no se pueden crear sanciones punitivas de índole penal- establecer algún tipo de disposiciones de esa naturaleza, si podría ser más eficiente la denuncia obligatoria como parte de la prevención, sobre todo, para los familiares, profesionales médicos actuantes o el Registro de Estado Civil, por la vía de la partida de defunción. Me llama la atención porque en las partidas de defunción siempre figura la causa de la muerte, pero muchas veces no sé si está puesta muy técnicamente. En realidad, he tramitado sucesiones, pero nunca me he fijado en la causa de muerte. Me gustaría saber si a nuestra invitada le parece que algunas de las disposiciones del proyecto podrían ser nutridas en el sentido de que ustedes obtengan mejor y mayor información que la que están obteniendo hoy por la vía reglamentaria.

SEÑOR RONDEAU.- Me sumo al reconocimiento que los señores Senadores hicieron a nuestra invitada.

Tuve la oportunidad de trabajar a nivel municipal en la Intendencia de Florida en la parte social y constaté la dificultad que hay en cuanto a enfilar en una misma dirección a todos los actores que están en este tema. El reconocimiento también va en el sentido de las dificultades, porque no se empieza de cero, sino con gente con historia, abarcando aspectos distintos de este tema que debe tener un sentido unificado. Mi reconocimiento por ello y también por el registro, porque sin él sería muy difícil cualquier investigación sobre estos temas, ya que si no se ponen en claro, no se puede tener un mapa de la realidad.

SEÑOR PRESIDENTE.- En primer lugar, me gustaría que la doctora Sica precisara un poquito mejor el alcance de los términos "defecto congénito" y "enfermedad genética", porque tengo entendido que hay una diferencia y que puede ser importante. Además, quiero saber cuántos de ellos constituyen enfermedades de muy baja frecuencia.

En segundo término, quería plantear qué cobertura tiene en el momento actual los mecanismos de detección prenatal o neonatal de aquellas afecciones cuya detección neonatal es obligatoria, que son cinco por vía sanguínea más una por tomografía. Y, si tenemos un total de 45.000 nacimientos, qué porcentaje de este total está siendo efectivamente detectado. Como una subpregunta de esta, quiero saber si la enfermedad celíaca -es decir, la intolerancia al gluten-, la enfermedad fibroquística y el paladar hendido están consideradas o no, si se plantea detectarlas o no. El diagnóstico neonatal del paladar hendido es bastante fácil de hacer por un examen clínico, pero quiero saber si están previstas o no dentro de ese registro de notificación obligatoria el paladar hendido y el labio leporino, que no es solo el labio, sino también el paladar.

Quisiera hacer algunas consideraciones sobre ciertos aspectos que, desde mi punto de vista, sería bueno que fueran objeto de ley y me gustaría conocer la opinión de la doctora Sica con respecto a ellos.

La primera de ellas tiene que ver con los aspectos institucionales en cuanto a promoción, detección precoz, registro, etcétera; obviamente, el rol rector corresponde al Ministerio de Salud Pública y el rol operativo en la parte de detección temprana corresponde a los prestadores de servicios. No sé si esto es materia de ley, pero desde el punto de vista institucional, en la actualidad tenemos algunas de esas funciones repartidas entre distintos Ministerios y organismos. Hace poco

recibimos la visita de representantes de la Asociación de Trabajadores de la Seguridad Social, quienes plantearon la dificultad que genera el hecho de que los servicios de salud del Banco de Previsión Social no estén incorporados al Sistema Nacional Integrado de Salud; así lo consideran ellos. Por otro lado, con respecto a este tipo de enfermedades, tienen una ventaja comparativa muy importante que ahora se estaría desmantelando. Entonces, me gustaría saber su opinión con respecto a ello.

El segundo tema que quiero plantear es el aspecto económico-financiero. Es muy probable que no todas estas enfermedades tengan el mismo costo; inclusive, dentro de una misma enfermedad, según el momento de la detección -creo que la doctora Sica lo dijo en un determinado momento-, el costo puede ser mínimo, pero si la detección es muy tardía, puede ser abrumador. Quisiera saber si existe alguna idea de cuál sería el impacto económico de introducir una legislación que fuera abarcativa de la mayoría de las malformaciones congénitas y enfermedades de baja frecuencia, en los términos en que la doctora Sica lo planteó, o sea, con la prevención, la promoción de salud, la detección precoz, el tratamiento, la rehabilitación, etcétera.

El tercer punto está relacionado con un tema un poco más complejo, que es el de los aspectos éticos vinculados con la detección de trasmutaciones genéticas que resultan incompatibles con la vida o que resultan en una vida de muy poca calidad. Me gustaría saber si hay trabajos -y si los han tenido en cuenta-, tanto durante la gestación como previamente a ella.

El cuarto punto tiene que ver con los medicamentos huérfanos, y desearía saber si existe -supongo que sí, pero me gustaría contar con la información- algún estudio sobre la cantidad de fármacos distintos y de principios activos diferentes, cuáles serían los niveles de producción, cuántos de ellos se justificaría que se produjeran a nivel nacional -para no incidir en la parte negativa de las economías de escala- y cuántos deberían ser importados.

Estos eran los temas que quería plantear.

SEÑORA SICA.- Voy a contestar las preguntas en el orden en que fueron formuladas.

Con respecto a la primera interrogante, que tiene que ver con el papel que cumplen las diferentes asociaciones civiles, puedo decir que, en realidad, una de ellas pretende ser una organización no gubernamental, y digo “pretende” porque está en camino a y no porque no quiera serlo. Desde el principio han estado muy cerca del concepto y de la idea básica con respecto a este programa. Es más; esto surge concretamente a partir de una iniciativa o, más que eso, de una necesidad frente al día a día y a lo que pasan los papás y todos los familiares que se relacionan con estos niños. Me refiero siempre a papás y niños porque, generalmente, la mayor parte de las enfermedades más invalidantes conllevan una mortalidad muy temprana.

Por eso es que, sin duda, en este documento de trabajo hemos contemplado -o pretendimos hacerlo- a la mayoría de los integrantes de las asociaciones en cuestión -y digo la mayoría porque personalmente escuché a algunos, pero no a todos- y sé que, por diferentes modalidades -ya sea por escrito o de forma presencial-, han manifestado su preocupación, interés y apoyo a esta idea.
No obstante -quiero ser estricta al decir esto-, aclaro que no participaron de la redacción del programa, pero sí lo conocen. Esto, por un lado.

Se ha planteado el tema en los diferentes sistemas de salud internacionales que, a nivel de América Latina y europeo, tienen diferentes encares. Estamos en diferentes etapas de crecimiento y de manejo de este tema, pero una fortaleza nos reúne a todos y es el mismo objetivo final común, es decir, minimizar el daño y el impacto que esto determina en toda la población. Estamos hablando del impacto en salud en su máxima expresión, es decir, no solo en aquellos aspectos biológicos sino también en todos los otros factores determinantes: sociales, ambientales, etcétera. Esa definición amplia de salud se basa en el concepto de bienestar y no solo de ausencia de enfermedad.

Entonces, hay algunos países que tienen diferentes encares a estos programas de rehabilitación o de inserción social de la discapacidad, de los defectos congénitos y de las enfermedades raras, y esto está vinculado a los diferentes sistemas de salud.

Por supuesto, estoy convencida de que no me corresponde opinar al respecto, por más que esté de acuerdo o no con algunos sistemas, pero creo -quiero plantearlo sin pretender ser soberbia- que este programa, así enmarcado, es el que más se ajusta a la realidad nacional. Esto no significa que sea el mejor en el contexto internacional, pero sí el que más se ajusta a nuestra realidad.

Me quiero detener en un aspecto. Este tema está en discusión a nivel internacional, pero fundamentalmente en América Latina podemos decir que Chile es uno de los países que, durante mucho tiempo, ha liderado en este tema, impulsado por asociaciones civiles -concretamente, por la Fundación Teletón- y, por lejos, es el que está más avanzado en la región en cuanto a esta discusión.

No a efectos comparativos sino solamente para ilustrar el tema, quiero decir que el proyecto de ley chileno relativo a enfermedades raras y defectos congénitos consta solamente de siete artículos que enmarcan el tema. No habla de nada específico, pero sí de aspectos importantes y generales que enmarcan todo, y esto también lo ha implementado el resto de los países. Si en el momento actual entramos en la página web del Ministerio de Salud chileno, podemos ver que la de setiembre de 2011 es una revisión de un proyecto de ley que era mucho más específico y bien detallado en cuanto al programa, las prestaciones, etcétera. Este documento es muy interesante y los señores Senadores lo pueden leer en Internet; aclaro que no pretendo que lo utilicen como comparativo -eso está lejos de mi intención- sino simplemente quiero decir que la situación determina que, en estos momentos, tenemos la obligación de pensar en qué es lo que más se ajusta dado el conocimiento actual. Seguramente esto es motivo de revisión permanente y, más allá de que puedo brindar mi opinión -agradezco el interés de los señores Senadores-, no me compete nada más que emitir una opinión técnica, pero como un aporte a la discusión; esa era la intención de este comentario. Quería aclararlo porque no pretendo ser atrevida ni mostrar otra cosa para que se utilice comparativamente, sino que solo intento mostrar que todo esto ha ido y venido en el tiempo, a tal punto que, en este momento, en un país de la región, como Chile, que es líder en este tema, también en forma reciente se ha discutido si es importante tener leyes que enmarquen el tema en forma genérica, que después se establezcan los programas y que luego estos sean normatizados específicamente, o disponer algo de manera taxativa y explícita.

En lo que respecta a las notificaciones, en la actualidad existe la notificación obligatoria de esas seis enfermedades, como decía, cinco con análisis de una gota de sangre y una con ecografía. La idea de que sean de notificación obligatoria -sostengo que esto debe mantenerse así- se basa en que el impacto que tiene la detección y el tratamiento inmediato hacen que no puedan tener otro carácter. Lo contrario, significaría la carencia absoluta de rectoría. Dicho de otro modo, la ausencia de una norma que establezca que estas enfermedades son de notificación obligatoria, hablaría no solo de una muy mala gestión del Ministerio, sino de una carencia absoluta en su rol principal, que es el de rectoría y fiscalización, con lo que conlleva de asistencia y protección de la salud de la población.

De modo que esas seis enfermedades van a ser de notificación obligatoria, sumándose la séptima, que tiene que ver con los trastornos de metabolismo. Las otras, actualmente, son de notificación voluntaria, con una fuerte recomendación. Respecto a este punto, quiero trasmitir algo que, por supuesto, comparto: me refiero a que en este momento deben mantenerse así. Los Senadores y, en particular, los colegas médicos, entenderán porqué: cuanto más se obliga a notificar, los médicos menos lo hacemos. Me hago responsable de lo que digo, pero esto que parece contradictorio, en la vida real es así. En mi opinión, ello se deba que en el área de la salud, y fundamentalmente entre los médicos -esto se da a nivel internacional, pero en el Uruguay más aun, aunque no pasa lo mismo con los licenciados y otros profesionales-, existe un descreimiento, diría, poca cultura, respecto a la notificación, y al parecer la pregunta es para qué voy a notificar si no sé claramente el porqué. Llegado a este punto, respondo la pregunta del señor Presidente respecto al porcentaje: prácticamente el 97,7% de estas enfermedades son notificadas y tratadas. Por supuesto, es nuestra obligación y nuestro trabajo buscar que se notifique el 100% de estas seis enfermedades. La responsabilidad es que el profesional entienda claramente que el hecho de notificar tiene un impacto directo en la obligación de tratarlos y que, por lo tanto, se minimizan los riesgos.

Esta postura puede ser discutible, pero el horizonte y el objetivo es la notificación de todas las enfermedades congénitas. En mi opinión, necesariamente esto debería manejarse en etapas: una notificación obligatoria de estas seis enfermedades más la séptima, y la notificación voluntaria con una fuerte recomendación e insistencia en un punto: la comunicación a los profesionales y la importancia

de porqué es necesario modificar una costumbre, que es la falta de notificación. Puede ser discutible el planteo. No sé si contesté a todo lo que el Senador preguntó.

SEÑOR MOREIRA.- La pregunta era si le parecía conveniente entrar en un terreno coercitivo, es decir, determinar que sea obligatorio pero jurídicamente punible.

SEÑORA SICA.- Creo que no -más allá de que puedo tener una opinión personal al respecto- porque entiendo que el objetivo final de esto no se cumpliría con esta herramienta. Insisto en que puede ser discutible, pero esa es mi opinión.

En cuanto a la otra pregunta que nos planteaba el señor Senador, el certificado de defunción infantil es totalmente diferente al certificado de defunción del adulto. Por un lado, se divide en nacido vivo o no y, a su vez, mientras el certificado de defunción del adulto incluye un relevamiento de la mayor parte de las patologías que conducen a la muerte del paciente, el certificado de defunción infantil tiene la mayor carga en la madre, en el ambiente familiar y, concretamente, en la etapa gestacional. Con respecto al niño, solamente están los datos de cuánto pesó, cuánto midió y de qué sexo es. Y hay un capítulo entero de malformaciones ya prestablecido. En mi caso soy internista de adultos, no pediatra, pero sé que se llena si tiene malformaciones, visibles o no, y en ese caso se establece de qué grado son.

SEÑOR MOREIRA.- ¿Cuál es la razón por la cual predominan más este tipo de afecciones en la gente de bajos recursos?

SEÑORA SICA.- Esa pregunta daría para una enorme respuesta y discusión. Ante todo, quiero aclarar que estas enfermedades -los defectos congénitos, las enfermedades raras y la discapacidad- se presentan en todas las clases sociales. Pero hay una diferente incidencia en los diferentes estratos y un predominio en los niveles socioeconómicos más deficitarios. Esto es de causa multifactorial. Por un lado, la mayor parte de estas enfermedades -aunque no la totalidad- se pueden prevenir con un correcto despistaje y un correcto asesoramiento preconcepcional, es decir, con la planificación del embarazo. En los niveles socioeconómicos más deficitarios -podremos analizar en otra oportunidad las causas-, el control del embarazo, la detección oportuna, el seguimiento y el despistaje precoces son muy escasos.

SEÑOR MOREIRA.- ¿Qué es el despistaje?

SEÑORA SICA.- El reconocimiento.

SEÑOR PRESIDENTE.- La identificación.

SEÑORA SICA.- Ese es uno de los factores, además de la nutrición y de otros aspectos que determinan que estas enfermedades predominen en los niveles socioeconómicos más deficitarios. Sin duda que inciden también los determinantes ambientales: por ejemplo, la mayor exposición al plomo de las embarazadas en casas donde se construye con las carcasas o las baterías propiamente dichas. Esto también determina malformaciones y diferentes defectos congénitos. Es decir que no se trata de un solo elemento. Por eso es tan difícil abordar estas enfermedades con ese concepto integral.

Con respecto a las preguntas del Presidente sobre la enfermedad celíaca, la fibrosis quística y el paladar hendido puedo decir que durante mucho tiempo la enfermedad celíaca estuvo catalogada como una enfermedad rara y en los últimos cinco años ya no pertenece a esa categoría a nivel nacional e internacional.

Las enfermedades a nivel mundial se categorizan según un código internacional de enfermedades que se actualiza regularmente. Se encuentra vigente el CIE 10, que tuvo su última actualización en el año 2010. Esta nueva clasificación saca a la enfermedad celíaca de esta categoría. Quiero aclarar que la incidencia y la prevalencia -me refiero a la cantidad de casos nuevos y al porcentaje de enfermedad- son tales que la excluyo de entre esos cinco casos por mil habitantes.

La fibrosis quística es considerada una enfermedad rara que se despista, y si bien el despistaje no es obligatorio, el test de *screening* o test de despistaje que se utiliza a nivel internacional -también llamado test del sudor- es de muy baja sensibilidad y especificidad. En el mundo hay grandes líneas para buscar otros test de despistaje y *screening* tempranos, pero aun no se han logrado grandes avances y Uruguay tampoco lo ha conseguido. Esta es la razón por la que no forma parte del despistaje la notificación obligatoria de estas enfermedades, pero ocupa el primer lugar de las enfermedades notificadas en forma voluntaria.

SEÑOR MOREIRA.- ¿Qué es la fibrosis quística?

SEÑORA SICA.- La fibrosis quística es una enfermedad determinada por un trastorno genético que consiste en la alteración de un cromosoma particular que provoca la sequedad de todas las mucosas. Esto tiene una gran cantidad de repercusiones a nivel respiratorio e insuficiencias y deficiencias que conducen a infecciones respiratorias que si no son tratadas, provocan la muerte de los recién nacidos o los niños de mediana edad. Se trata de una enfermedad absolutamente invalidante porque requiere de una oxigenoterapia permanente y de una fluidificación, es decir, se trata de generar saliva. Esta es una enfermedad crónica, no es curable; entonces, lo que se hace es tratar de minimizar los síntomas.

SEÑOR PRESIDENTE.- Quiero hacer una aclaración.

En la sesión anterior, en los asuntos entrados figuraba una solicitud para que una persona fuera recibida; se trata de alguien que tiene una serie de enfermedades, y también su descendencia. Si no recuerdo mal, una de las enfermedades de sus descendientes era fibrosis quística.

SEÑORA SICA.- Con respecto a la pregunta relativa a la enfermedad de labio leporino o paladar hendido, debo decir que dentro de las malformaciones neurológicas mayores, esta aparece como de notificación obligatoria.

Por otra parte, olvidé definir el concepto de “defecto congénito”, que incluye a aquellas anomalías o alteraciones del embrión o del feto, tanto estructurales como funcionales, que derivan de factores que se conocen antes del nacimiento. Son todas aquellas cosas que aparecen a nivel cromosómico, del ADN, en la etapa intrauterina. Voy a poner un ejemplo bien claro. Una madre añosa -aunque ese término ya no se utiliza más-, actualmente de más de cuarenta años, tiene más riesgos de tener alteraciones cromosómicas, fundamentalmente síndrome de Down.

SEÑOR MOREIRA.- Aprovechando que está haciendo referencia a ese tema, quisiera hacer una pregunta. La Comisión está analizando el proyecto sobre reproducción humana asistida y se habla de bancos de embriones y gametos, y me gustaría saber si en esos casos no se hace la investigación.

SEÑORA SICA- Por supuesto, se hace en forma obligatoria.

En el caso que mencionaba, de madres añosas, hay una recomendación del obstetra, del ginecólogo o de la partera que hace el seguimiento del embarazo, de realizar la punción amniótica, es decir un pinchazo en la panza para sacar líquido amniótico, que es el líquido que rodea al feto dentro del útero. Ahí se hace un estudio para ver si no existe la trisomía 21, es decir si hay tres cromosomas 21. Ese es el diagnóstico de Síndrome de Down. Es una recomendación fuerte que se hace porque se vio que, cuanta más alta la edad materna, mayor riesgo hay de que el producto de su gestación tenga Síndrome de Down. A su vez, a través de las ecografías que se hacen habitualmente en forma obligatoria durante el embarazo, se ve si hay una alteración en una de las falanges del quinto dedo, ya que en la mayoría de los casos -en más de un 70%- es un elemento predictor de Síndrome de Down.

Contestando a otra de las preguntas que el Presidente me planteó con respecto al tratamiento, quiero decir que en el Uruguay, con o sin Programa, la mayoría -aspiramos a la totalidad- de estos pacientes de notificación obligatoria actualmente tienen un tratamiento adecuado. Estos tratamientos no están vinculados a medicamentos huérfanos sino a medicamentos comunes -como la Prednisona o corticoides de otro espectro- o a otros aspectos como la modificación de la dieta. Se trata de un tratamiento específico que forma parte del formulario terapéutico de medicamentos en uno de

sus anexos, que es obligatorio para todos los prestadores. Justamente, uno de los pacientes que impulsó una de las asociaciones civiles a las que hizo referencia el señor Senador Agazzi tenía una enfermedad de las que se consideran muy raras. Me refiero a las enfermedades de Hunter, Fabry y Gaucher, que tienen nombre propio porque responden a quienes las reconocieron. Al día de hoy, de esas tres enfermedades, en nuestro país hay solo -y nada más y nada menos- veinte pacientes diagnosticados que están bajo la cobertura del Fondo Nacional de Recursos, pero no protocolizados en el Anexo III del Formulario Terapéutico de Medicamentos. ¿Qué significa? Que el Fondo Nacional de Recursos, a través de su Comisión Directiva, planteó que esta era una necesidad que no estaba cubierta por el sistema y que era preciso contemplar. Por ende, comenzó con un tratamiento -no voy a comentar los nombres de los medicamentos a los señores Senadores porque son bien dificultosos; algunos ni siquiera tienen nombre propio, sino siglas-, y desde 2011 determinó que de una manera absolutamente proactiva -que celebro- se iba a hacer cargo, a manera de tratamiento piloto, de estas enfermedades.

Por deformación profesional y porque soy la Directora de la Comisión del Formulario Terapéutico de Medicamentos del Ministerio de Salud Pública, planteé a la Directiva del Fondo Nacional de Recursos, que participa como miembro fundamental, integrarlo al PIAS como una prestación. En este momento se está haciendo la evaluación económica del impacto que podría tener la inclusión de estos tres medicamentos en el Sistema Nacional Integrado de Salud, por supuesto protocolizados en su tratamiento. El tema es que por una razón de escala, a la industria farmacéutica nacional no le es atractivo, como sucede en otros países de la región, generar la producción de estos medicamentos. Concretamente, en junio de este año, finalizando la Presidencia pro témpore del Mercosur, uno de los elementos a plantear en el sector salud es si podemos generar la compra, comercialización y abastecimiento para todos los países de la región utilizando -si cabe el término-, justamente, a la Organización Panamericana de la Salud. Se trata de una propuesta que fue muy bien vista, y estuvo liderada desde Uruguay por una preocupación: se imaginarán los señores Senadores que si al resto de los países de América Latina les resulta poco atractivo comercializar y fabricar estos medicamentos, a Uruguay, por una razón de escala, muchísimo menos, y por ello somos los primeros interesados. Esto forma parte de la agenda del Subgrupo Salud, de junio de este año, de los Ministros y de las altas jerarquías de los Ministerios de Salud.

Antes de responder las otras dos preguntas que me restan, supongo que los señores Senadores deben saber -de lo contrario, lo recordamos en conjunto- que la Ley de Interrupción Voluntaria del Embarazo establece en uno de sus artículos -no recuerdo cuál- la conformación de una comisión para la evaluación y seguimiento de la interrupción voluntaria del embarazo. En ese artículo se establece que se integre la Comisión que actualmente existe y está funcionando, que es la Comisión Asesora Técnica de Malformaciones Fetales Incompatibles con la Vida, que tiene representantes del Ministerio de Salud Pública, de la Comisión de Bioética del Ministerio de Salud Pública y de otros Ministerios, de instituciones públicas y privadas, de la Facultad de Medicina y, ahora, del Colegio Médico del Uruguay. Específicamente, está determinado que esta Comisión sea incluida y se establece que su integración debe conformarse 30 días después de reglamentarse la ley. El programa de las malformaciones congénitas o malformaciones fetales incompatibles con la vida existe y está funcionando muy bien, con celeridad, y se expiden -y así está reglamentado- en menos de 48 horas de recibida la solicitud. No sé si con esto respondí parte de la pregunta.

SEÑOR PRESIDENTE.- Sí, perfectamente.

SEÑORA SICA.- El Presidente de la Comisión preguntaba qué papel tiene el Banco de Previsión Social -concretamente, se refería al Departamento Médico Quirúrgico del Banco- en el momento actual y debo decir que es escaso en estas patologías. Utilizo el término "escaso" teniendo en cuenta el contexto de lo que uno plantea. En mi opinión -que responde al planteo del Programa-, es una de las patas fundamentales en la asistencia concreta de estos pacientes, con todo lo que eso implica, pero no de todos los pacientes. Ellos tienen un *expertise* y un nicho de conocimiento en la discapacidad y las malformaciones congénitas severas; entonces, el planteo formal es que la asistencia real a nivel institucional se haga con prestadores públicos y privados, pero donde el prestador público inclusive -y con esto el BPS- dé asistencia, la que estará sostenida en dos patas, por decirlo de alguna manera. Las malformaciones congénitas severas y, fundamentalmente, las que impliquen cirugías mayores y severas -allí es donde tiene realmente la *expertise* el BPS- se mantendrían en el Demequi de forma

normatizada, mientras que el resto estaría en el Centro Hospitalario Pereira Rossell con otros actores privados que después veremos.

En realidad, esto está desarrollado en el Programa, pero como era algo netamente asistencial quería referirme a ello. Lejos está de mí dejar por fuera de este contexto a ese nicho y caudal de conocimiento, de manejo y de tratamiento que tiene este organismo, con la excelencia de profesionales médicos y no médicos con que cuenta. Por lo mismo, hice un planteo sobre el posicionamiento que debe tener otro organismo estatal como el BPS en el laboratorio de pesquisa neonatal. No estoy diciendo de reproducirlo; al contrario. Estoy hablando de ponderarlo y ubicarlo en el lugar que debe tener. Me estoy abstrayendo del Ministerio para ver la totalidad en el Sistema Nacional Integrado de Salud.

El señor Presidente me preguntó qué impacto podría tener desde el punto de vista económico-financiero el hecho de llevar adelante este Programa, pero debo ser sincera: no tengo números concretos y no sé si alguien podría llegar a tenerlos. ¿Por qué digo esto? Porque si vemos cada una de las patologías del programa general, seguramente podamos tenerlos. En algunas estamos haciendo esa evaluación económica y no tengo problema en alcanzarles la información para que tengan un elemento más de decisión si la necesitan. De todos modos, así sea el impacto económico financiero que implique la implementación de este programa, desde el punto de vista de la valoración económica, entiendo que es fundamental el balance costo-beneficio. Esta es una opinión personal.

Con respecto a la necesidad de contar con una ley, debo ser sincera y decir que no tengo una opinión cabalmente formada sobre los aspectos que esta puede desarrollar. Lo que sí me queda claro -y me consta- es que es necesario normatizar estos elementos y, más concretamente, el Programa. Creo que lo que hay que normatizar -a través de una ley o como los señores Senadores lo definan- es cómo debe suceder esto y su contexto, pero reitero: no tengo una opinión formada al respecto. Aclaro que esto no se debe a un descreimiento con respecto a las leyes y fue en ese sentido que me tomé el atrevimiento de comentar la ley de Chile. Tal vez -y aclaro que estoy pensando en voz alta- lo mejor sería contar con una ley marco que englobe el tema. Entonces, mi respuesta es que si bien no tengo una opinión formada, creo que lo que más se ajustaría a la realidad sería algo similar a una ley marco que dé el sustento legal para, posteriormente, normatizar un programa integral a nivel interinstitucional y del Ministerio de Salud Pública, que debería ser el órgano competente.

SEÑOR PRESIDENTE.- Para finalizar, quiero hacer una reflexión. Todas, o la gran mayoría de estas enfermedades, surgen de la interacción entre una modificación genética, o un déficit genético, y el entorno en el cual se produce la concepción, la gestación y los primeros años de vida. Hoy tenemos en el Uruguay una empresa en Zonamerica que hace la lectura genética del ADN humano, esto es, de todos los genes; claro está que como está en una zona franca quizás solamente sea para pacientes de otros países, pero podríamos introducir una modificación en la legislación para que también abarque a los del Uruguay. Esto nos marca el futuro, y creo que debemos pensar la ley marco en ese contexto, es decir, el de que cada vez vamos a tener más posibilidades de detectar, corregir y prevenir tempranamente este tipo de situaciones.

Entonces, me parece que sería sumamente conveniente la aprobación de una ley. Si bien no sé si en este momento es indispensable hacerlo, creo que hay algunos aspectos institucionales que la hacen imprescindible. Sin perjuicio de ello, si uno se proyecta menos de veinte años hacia adelante, podremos entender que se van a plantear una cantidad de estas situaciones.

Le agradecemos enormemente a la doctora Marlene Sica por su completísima e interesante exposición, y seguramente cuando elaboremos un nuevo proyecto de ley, se lo enviaremos para que lo considere y haga las sugerencias que entienda pertinentes.

Debido a la hora, no vamos a ingresar en el segundo asunto del Orden del Día.

Se levanta la sesión.

(Es la hora 19 y 24 minutos.)

“Presentación realizada por la Directora General de Salud”

“Material proporcionado por la Directora General de Salud”